

[www.challenges.mk](http://www.challenges.mk)

Здружение на граѓани  
за ретки болести

Здружение на граѓани за ретки болести  
Живот со Предизвици – Битола  
Контакт: 070 705 446  
Жиро сметка 210 – 0649841801-71  
e-mail: [zivotsopredizvici@gmail.com](mailto:zivotsopredizvici@gmail.com)  
[www.facebook.com/groups/312483895490987/](https://www.facebook.com/groups/312483895490987/)  
[www.facebook.com/LifeWithChallenges/](https://www.facebook.com/LifeWithChallenges/)



подготвено во соработка со:



финансирано од:



## ПРОГНОЗА И ОЧЕКУВАЊА

Зависно од типот на болеста пациентите со Гоше имаат различен квалитет на живот и различен животен век.

Пациентите со тип 1 може да имаат нормален животен век и подобрен квалитет на живот благодарение на ензимската терапија. Кај тип 2 најчесто настанува рана смрт, повеќето живеат до петтата година од својот живот. Кај тип 3 имат подобрен квалитет на живот благодарение на ензимската терапија.

## СПРАВУВАЊЕ СО БОЛЕСТА И ПОДДРШКА

Не е лесно да се има хронична болест и уште потешко е кога се работи за болест како Гоше. Многу малку луѓе знаат за болеста и уште помалку, пак, ги разбираат предизвиците со кои се соочуваат овие пациенти. Добро е кога се разговара со некој кој има Гоше. Споделувањето на информации и меѓусебното разбирање помага во справувањето со болеста.

Повеќето пациенти имаат проблем да се навикнат на начинот на живот што го наметнува Гоше, но сепак потребно е разбирање и од семејството и од пријателите и понатаму од партнерот и од работодавците и колегите на работа. Да се живее со Гоше значи навикнување на посебен животен стил со третман на две недели, рутински контроли и третман на симптомите што се појавуваат.

## БОЛЕСТА НА ГОШЕ

**Болеста на Гоше** е ретко генетско заболување кое се појавува при недостаток на ензимот наречен гликоцереброзидаза. Овој ензим е неопходен за разградба на одреден вид масти наречени гликоцереброзиди и при негов недостаток гликоцереброзидите се акумулираат екцесивно во црниот дроб, слезината, белите дробови, коскената срж и многу ретко во мозокот. Поради тоа настанува наголемување на овие органи, пореметување на нивната функцијата и се појавуваат болки во коските.



## ПРИЧИНИ ЗА ПОЈАВА НА БОЛЕСТА НА ГОШЕ И ИНЦИДЕНЦА НА ЗАБОЛУВАЊЕТО

Болеста на Гоше се наследува автозомно рецесивно, што значи и мајката и таткото треба да се носители на генската мутација и детето треба да ги наследат генските мутации од двајцата родители за да се развије оваа болест кај детето. Ризикот за манифестирање на болеста ако двајцата родители се носители на генската мутација е 25%, ризикот за асимптомно носителство на генската мутација е 50%, додека пак 25% е ризикот детето да не биде носител на генската мутација.

Болеста Гоше се појавува кај 1 од 50 000 до 100 000 луѓе во светот. Најголем ризик за појава на оваа болест има во Источна и Централна Европа, особено кај Ашкенази Евреите.

## ТИПОВИ НА ГОШЕ

Тип 1 Гоше е најчест тип на болеста. Се манифестира со наголемување на слезината и црниот дроб, болки во коските и скршеници на коските, а понекогаш предизвикува пореметување на функцијата на белите дробови и бубрезите. Не го зафаќа мозокот. Може да се манифестира на било која возраст.

Тип 2 Гоше најчесто се манифестира уште при раѓање со сериозни невролошки симптоми. Оваа форма на Гоше може да доведе до брза и рана смрт.

Тип 3 Гоше може да предизвика проблеми со црниот дроб, слезината и мозокот. Пациентите најчесто живеат до средна возраст.

## СИМПТОМИ НА ГОШЕ

Симптомите варираат од типот на болеста, но вклучуваат:

- Болки во коските и фрактури
- Когнитивно оштетување
- Појава на модрици како последица на намален број на тромбоцити
- Зголемена слезина - спленомегалија
- Зголемен црн дроб – хепатомегалија
- Замор и несвестици
- Проблеми со срцето
- Проблеми со белите дробови
- Задоцнет пубертет
- Промени на кожата
- Крварење од носот
- Појава на жолти дамки во очите
- Губење на координација на мускулите

## ТЕСТОВИ И ДИЈАГНОЗА

При преглед се забележува зголемена слезина и црн дроб, промени на коските, болести на белите дробови, проблеми со движење на очите, проблеми со срцето, загуба на слух.

Следните тестови се применуваат за дијагноза:

- Одредување на активност на ензимот во крвта
- Аспирациона биопсија на коскена срцевина
- Биопсија на слезината
- Магнетна резонанца
- Компјутерска томографија
- Рентген на скелетот
- Генетски тестови

## ТРЕТМАН

Кај тип 1 на болеста на Гоше со минорни манифестации на болеста може и да не е потребна терапија. За тип 2 на болеста на Гоше сеуште нема соодветна терапија. За тип 1 и 3 Гоше се препорачуваат следниве терапии:

### Ензимска терапија

Со ензимската терапија се надокнадува недостатокот на ензимот со вештачки создаден ензим. Терапијата се аплицира преку инфузија – интравенозно во интервали од две недели. Иако резултатите варираат, сепак третманот е ефикасен кај тип 1 Гоше пациенти и во одредени случаи и кај тип 3 Гоше пациенти. Со оваа терапија кај повеќето пациенти се намалува слезина и црниот дроб, се коригираат анемијата и тромбопенијата и се подобрува густината на коските. Се уште не е докажано дали оваа терапија е ефикасна за невролошките проблеми кај Гоше пациентите. Некои пациенти може да имаат алергична или хиперсензитивна реакција на оваа терапија.

### Трансплантација на коскена срцевина

Оваа хируршка процедура се користи кај потешки случаи на Гоше пациенти. Со оваа техника, клетките од коскената срцевина кои се оштетени се заменуваат и повеќето симптоми на болеста може да исчезнат. Бидејќи трансплантацијата на коскена срцевина е процедура со висок ризик се применува многу поретко отколку ензимската терапија.

### Лекови

Оралната терапија со миглустат, е одобрена за пациенти со Гоше. Лекот ја намалува продукцијата на гликоцереброзиди кај некои пациенти со тип 1 на болеста на Гоше. Несакани ефекти од оваа терапија се дијареја и губење на телесна тежина. Исто така влијае и на продуцирањето на сперма. Се препорачува да се користи контрацепција 3 месеци после стопирање на оваа терапија.

### Компликации кои може да се појават кај сите типови на болеста на Гоше

- Болки во коските и скршеници на коските
- Крварење од носот и појава на модринки по кожата заради намален број на тромбоцити
- Слабокрвност
- Зголемување на слезината и црниот дроб
- Зголемен ризик за малигни заболувања во поодмината возраст, најчесто мултипли миелом

### Компликации што може да настанат при болеста на Гоше Тип 2

- Грчеви
- Потешкотии во движењето
- Анемија
- Тромбоцитопенија
- Проблеми со коските
- Проблеми со голтањето
- Бидејќи овие проблеми прогрестираат и стануваат се потешки може да доведат до смрт

### Следење на пациенти со болеста на Гоше

Гоше пациентите треба редовно да се контролираат со цел да се следи текот на болеста и можните компликации на болеста. Вообичаение тестови кои се препорачуваат се:

- Декса скен – за мерење на густината на коските
- Магнетна резонанца или ехо за следење на промените на слезината и црниот дроб

Доколку Гоше пациент планира да има дете, потребно е да се консултира со доктор за пренатален генетски скрининг. Пред да се тестираат консултирајте се со лекар за ризиците и предностите од тестирањето.

## БРЕМНОСТИ И ГОШЕ

Иако понекогаш бременоста ги влошува симптомите на Гоше, повеќето жени со Гоше имаат успешна бременост при која непречено примаат терапија.